

# CHOROBY RZADKIE

## – SPOJRZENIE Z WIELU PERSPEKTYW



### 9.00–9.50 – otwarcie Kongresu

prof. dr hab. Marek Sanak – Pełnomocnik Prorektora CMUJ ds. nauki i współpracy międzynarodowej  
 Przedstawiciel Urzędu Miasta Krakowa  
 Przedstawiciel Urzędu Marszałkowskiego Województwa Małopolskiego  
 Stanisław Maćkowiak – Prezes Federacji Pacjentów Polskich  
 Bartosz Kwiatek – gospodarz magazynu Fundacji Polsat „Jesteśmy Dla Dzieci”  
 Krystyna Aldridge-Holc – Prezes Fundacji Polsat  
 Natalia Kozdrowska – Fundacja „Wygrajmy Siebie”  
 Fundacja „Auxilium”

część artystyczna: Natalia Niemen, Bocheński Teatr Tańca

### „(R)EWOLUCJA GENETYKI: DIAGNOSTYKA GENETYCZNA CHORÓB RZADKICH”

**9.50–10.10** dr n. med. Magdalena Janeczko – „Diagnostyka i leczenie pacjentów z chorobami genetycznymi – wczoraj i dziś”  
**10.10–10.30** prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel – „Od genów do społeczeństwa. Znaczenie szybkiej diagnozy w chorobach rzadkich”  
**10.30–10.50** dr hab. n. med. Krzysztof Szczałuba – „Po diagnozie WES - co dalej? Funkcja, modele i -omiki”  
**10.50–11.10** prof. dr hab. n. med. Michał Witt – „Nowoczesne testy genetyczne: zalety i ograniczenia”  
**11.10–11.30** prof. dr hab. n. med. Ewa Ziętkiewicz – „Pierwotna dyskineza rzęsek: podłoże molekularne i genetyczne oraz wskazania dla nowoczesnej diagnostyki”  
**11.30–11.50** prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski – „WES w diagnostyce chorób rzadkich – znaczenie reanaliz i badań TRIO”  
**11.50–12.00** – przerwa

### „KIERUNEK LECZENIA CHORÓB RZADKICH”

**12.00–12.30** dr hab. Wojciech Pokrzywa, mgr Natalia Szulc – „Personalizacja terapii chorób rzadkich: Nicień C. elegans w badaniach naukowych i rozwoju przyszłych metod leczenia” / „Wspieranie diagnostyki, kliniki i nauki. Projekt: Przekrojowa analiza danych badawczych w celu lepszego zrozumienia chorób rzadkich”  
**12.30–12.50** prof. Ryszard Międzybrodzki – „Potencjalne zastosowanie bakteriofagów w leczeniu infekcji bakteryjnych w przebiegu chorób rzadkich”  
**12.50–13.10** dr hab. n. biol. Marzena Wojciechowska – „Potrzebujemy współpracy lekarz-pacjent-naukowiec”  
**13.10–13.25** mgr Marzena Nelken – „Rola Krajowego Forum Orphan w tworzeniu rozwiązań systemowych dla pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce”  
**13.25–13.40** dyskusja  
**13.40–14.10** przerwa

### „DIAGNOSTYKA CHORÓB RZADKICH – SPOJRZENIE INTERDYSCYPLINARNE”

**14.10–14.25** dr n. med. Magdalena Pajdowska – „Biochemiczna diagnostyka i monitorowanie wrodzonych wad metabolizmu”  
**14.25–14.40** lek. Aleksandra Gładyś-Jakubczyk – „Choroby rzadkie okiem neonatologa”  
**14.40–14.55** dr hab. n. k. fiz. Agnieszka Stępień – „Diagnostyka fizjoterapeutyczna w chorobach rzadkich”  
**14.55–15.10** dr n. med. Agnieszka Rosa – „Specyfika zaburzeń widzenia w wybranych chorobach rzadkich”  
**15.10–15.20** dyskusja

### „ZNACZENIE DIAGNOZY GENETYCZNEJ W TERAPII PADACZEK I CHORÓB METABOLICZNYCH”

**15.20–15.40** dr n. med. Łukasz Przysło – „Terapia „na miarę” w padaczkach genetycznych – coraz bliżej leczenia spersonalizowanego”  
**15.40–16.00** lek. Myroslava Malets – „Praktyczne wykorzystanie badań genetycznych w dostosowaniu terapii u pacjentów z padaczką”  
**16.00–16.20** dr hab. n. med. Patryk Lipiński – „Postępowanie terapeutyczne we wrodzonych chorobach metabolicznych”  
**16.20–16.40** lek. Karolina Orchel – „Leczenie L-karnityną we wrodzonych wadach metabolizmu”  
**16.40–17.00** dr hab. n. med. Magdalena Chrościńska-Krawczyk – „Zastosowanie MSC w chorobach rzadkich na przykładzie Choroby Krabbe’go – studium przypadku”

# CHOROBY RZADKIE

## – SPOJRZENIE Z WIELU PERSPEKTYW



### „LECZENIE DIETETYCZNE. DIETA KETOGENNA W TERAPII”

**9.00–9.20 dr n. med. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga** – „Rzadkie choroby metaboliczne przebiegające z padaczką, które należy leczyć dietetycznie”

**9.20–9.40 lek. Marek Bachański** – „Dieta ketogenna w leczeniu padaczki odpornej na leki”

**9.40–10.00 dr n. med. Magdalena Dudzińska** – „Odmiany diety ketogennej – kiedy i u kogo bierzemy je pod uwagę”

**10.00–10.20 mgr Klaudia Bar** – „Dieta ketogenna – właściwe przygotowanie kluczem do sukcesu”

**10.20–10.35 mgr Marta Karwot-Pięta** – „Kto się boi PEG-a? PEG a koncepcja responsywnego karmienia dziecka”

**10.35–10.40 pytania**

### „KIERUNEK – PACJENT. WYZWANIA OPIEKUNÓW DZIECI Z NIEPEŁNOSPRAWNOŚCIĄ. JAKĄ MOC MAJĄ STOWARZYSZENIA I FUNDACJE?”

**10.40–10.55 dr hab. Jan Domaradzki** – „Doświadczenia i potrzeby opiekunów rodzinnych dzieci z zespołem Dravet”

**10.55–11.05 Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Ciężką Padaczką Lekooporną DRAVET.PL** – „Stowarzyszenie – drogowskazem dla rodziny, która poznała diagnozę”

**11.05–11.15 Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci i Rodzin z Zespołem Aicardiego-Goutieresa**

**11.15–11.20 Karolina Kolasa** – „Neuroplastyczność mózgu – jak i po co rozwinąć w sobie komasję?”

**11.20–11.30 Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Zespołem Aspergera i Ich Rodzin „jestem ZA”** – „Wymieniamy doświadczenia – znaczenie grup wsparcia”

**11.30–11.40 Stowarzyszenie Broda i Tatuż** – „Różni, ale równi #widzimy się”

**11.40–11.50 Fundacja Mutyzm Wybiórczy Reaktywacja** – „0 dzieciach, które czasami milczą – mutyzm wybiórczy, czyli lęk przed mówieniem”

**11.50–12.00 Monika Hoffman-Piszora**

**11.00–12.10 przerwa**

### „TE SAME OBJAWY – RÓŻNE ROZPOZNANIA: OD WŁAŚCIWEJ DIAGNOZY DO TERAPII”

**12.10–12.30 lek. Olga Górowska** – „Rola diagnostyki WES w leczeniu rzadkich zespołów genetycznych – na podstawie przypadków chłopców z Zespołem Allan Herndon Dudley”

**12.30–12.50 dr hab. n. med. Daniel Zielonka** – „Postępy w leczeniu genetycznie uwarunkowanych ataksji, dystonii oraz choroby Huntingtona”

**12.50–13.10 dr n. med. Marta Bogotko** – „Potrzeba badań genetycznych w mózgowym porażeniu dziecięcym”

**13.10–13.30 prof. dr hab. Bożena Mikołuc** – „Częste objawy – rzadkie choroby”

**13.30–13.50 dr n. med. Magdalena Cubała-Kucharska** – „Co, jeśli to nie autyzm?”

**13.50–14.10 Dorota Gudaniec** – „Praktyczny wymiar terapii konopiami w epilepsji”

**14.10–14.40 przerwa**

### „WYZWANIA I MOŻLIWOŚCI TERAPEUTYCZNE W CHOROBAH RZADKICH. EFEKTYWNA TERAPIA DZIECI W SPEKTRUM AUTYZMU”

**14.40–14.55 prof. Jagoda Cieszyńska** – „Wczesna stymulacja dziecka z zaburzeniami ze spektrum autyzmu”

**14.55–15.10 prof. Marta Korendo** – „Programowanie terapii dziecka z zaburzeniami ze spektrum autyzmu”

**15.10–15.25 mgr Paulina Rutka** – „AAC w kontekście poprawy jakości życia osób w spektrum autyzmu”

**15.25–15.40 mgr Paweł Zawitkowski** – „Problemy oceny rozwojowej oraz planowania i prowadzenia terapii dzieci z chorobami rzadkimi”

**15.40–15.55 mgr Katarzyna Włodarczyk** – „Metoda PODD jako innowacyjne podejście w komunikacji wspomagającej i alternatywnej (AAC)”

**15.55–16.10 mgr Aleksandra Wojas** – „Na 30 minut niepełnosprawność zostaje na brzegu – fizjoterapia w wodzie”

**16.10–16.25 mgr Aleksandra Kaczyńska/Ewa Wojewoda** – „Elektrostymulacja prądami TENS/EMS jako metoda wspomagająca terapię neurologopedyczną – diagnoza, terapia, efekty. Wiedza oparta o badania naukowe”

**16.25–16.40 mgr Magdalena Rybka** – „Istota znajomości czynników genetycznych warunkujących występowanie wady rozszczepowej u pacjenta w planowaniu terapii neurologopedycznej”

**16.40–16.55 mgr Marta Pietrzak** – „Metoda RCM NEUROREHABILITACIÓŃ w pracy z pacjentem z wyzwaniami neurorozwojowymi”